Zentrum für seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter der KUNO-Kliniken (SEK-KUNO)

Jahresbericht 2022

BARMHERZIGE BRÜDER
Klinik St. Hedwig
Regensburg

kuno
KINDERKLINIKEN

Einführung

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg (ZSER) wurde 2014 gegründet und ist Referenzzentrum (Typ A) des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Das Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (SEK-KUNO) ist integrativer Partner (Typ B-Zentrum) im ZSER.

Als selten werden Krankheiten bezeichnet, wenn weniger als 5 von 10 000 Menschen betroffen sind. Da es mehr als 7.000 unterschiedliche *Seltene Erkrankungen* gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen mit etwa vier Millionen Menschen in Deutschland trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen, sehr hoch.
Seltene Erkrankungen bilden eine sehr heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die größtenteils chronisch verlaufen, unheilbar sind und oft mit einer erheblich eingeschränkten Lebenserwartung einhergehen. Etwa 80 % der *Seltenen Erkrankungen* sind genetisch bedingt und beginnen überwiegend bereits im Kindesalter.
Seltene Erkrankungen werden in der medizinischen Versorgung, in Forschung und Lehre weitgehend vernachlässigt, weil sich die Priorität der Mittelvergabe und Investitionen vor allem an der Häufigkeit einer Erkrankung orientiert. Auch deshalb sind die seltenen Erkrankungen noch immer die **Stiefkinder der Medizin** (Eva Luise Köhler, Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen [ACHSE]).

Das Ziel des SEK-KUNO ist die qualitativ hochwertige Versorgung von Patienten mit den behandelten seltenen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter sowie die grundlagenorientierte und klinische Forschung von seltenen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Für die optimale Diagnostik und Versorgung dieser Patientengruppe arbeiten verschiedenste Fachdisziplinen, Fachbereiche und Schwerpunkte interdisziplinär zusammen.

Das Hauptaugenmerk liegt jedoch auf der stetigen Verbesserung der Diagnostik und der Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen. Die Etablierung von Strukturen, die Durchführung von Maßnahmen zur Qualitätssicherung sowie Forschung und Lehre unterstützen diese Zielsetzung.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (SEK-KUNO) des Krankenhauses Barmherzige Brüder Regensburg – Klinik St. Hedwig und des Universitätsklinikums Regensburg (UKR) erfüllt dabei jederzeit die Anforderungen an die Struktur- Prozess- und Ergebnisqualität. Die Erfüllung dieser Anforderungen wird im Folgenden dargestellt und belegt.

A) Struktur des *Zentrums für seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter der KUNO-Kliniken (SEK-KUNO)* und Netzwerkpartner

Derzeit stellen Erkrankungen bei Säuglingen, Kindern und Jugendlichen aus folgenden Gebieten die Kernbereiche des SEK-KUNO dar.

- **Hepatobiliäre Erkrankungen**, einschließlich der Lebertransplantation.
- **Pneumologische und allergologische Erkrankungen**.
- **Neuropädiatrische Erkrankungen**.
- **Kardiovaskuläre Erkrankungen**

Leitung des Zentrums

Univ.-Prof. Dr. med. Michael **Melter** (Gesamtleiter und verantwortlich für seltene Lebererkrankungen)

Dr. Tobias **Geis** (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene neurologische Erkrankungen)

PD Dr. Hans Stephan Gerling (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene kardiovaskuläre Erkrankungen)

Univ.-Prof. Dr. Michael **Kabesch** (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene Lungen- und allergische Erkrankungen)

Netzwerkpartner

Interne Netzwerkpartner

- Klinik für Kinderchirurgie und Kinderorthopädie
- Klinik für Anästhesie und Kinderanästhesie
- Klinik für Kinderradiologie
- Klinik für Gastroenterologie und interventionelle Endoskopie
- Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
- Klinik für Kinderurologie
- Institut für Labormedizin, Mikrobiologie und Krankenhaushygiene
- Klinik für Pneumologie und konservative Intensivmedizin
- Klinik für Thoraxchirurgie
- Klinik für Neurochirurgie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie

Externe Netzwerkpartner

- Klinik für Anästhesiologie, UKR
- Lehrstuhl für Molekulare und Zelluläre Anatomie, UR
- Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde, UKR
- Klinik und Poliklinik für Dermatologie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen- und Ohren-Heilkunde, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin I, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin III, UKR
- Poliklinik für Kieferorthopädie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Neurologie im medbo Bezirksklinikum
- Klinik und Poliklinik für Rheumatologie im Asklepios Klinikum Bad Abbach
- Abteilung für Nephrologie, UKR
- Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien, UKR
- Zentrum für Humangenetik Regensburg
- Zentrum für Plastische, Hand- und Wiederherstellungschirurgie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik & Psychotherapie der Universität Regensburg am Bezirksklinikum Regensburg
- Klinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Frauenheilkunde, Krankenhaus St. Josef

Selbsthilfegruppen

- Verein Leberkrankes Kind e.V.
- Selbsthilfe Lebertransplantierter Deutschland e.V.
- GASTRO-Liga

- Alpha-1-Center in Deutschland
- LISS e.V. (Lissenzephalie)
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Mukoviszidose e.V.

B) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin:

Hepatologie: 13 Fachärzt:innen; davon 9 Ärzt:innen für Gastroenterologie für Kinder und Jugendliche

Neuropädiatrie: 4 Fachärzt:innen; davon 2 Ärzt:innen für Neuropädiatrie

Kardiologie: 4 Fachärzt:innen; davon 4 Ärzt:innen für Kinderkardiologie

Pneumonologie und Allergologie: 8 Fachärzt:innen; davon 5 Ärzt:innen für Pneumonologie (und Allergologie) für Kinder und Jugendliche

C) Besondere Aufgaben

Der KUNO-Lehrstuhl und die KUNO-Kliniken mit den Standorten Universitätsklinikum Regensburg und Krankenhaus Barmherzige Brüder – Klinik St. Hedwig stellen mit ihrem integrativen und breit gefächerten Gesamtkonzept eine universitäre Versorgung für Kinder- und Jugendliche in der Region Ostbayern und in weiten Teilen darüber hinaus dar. Mit dem Modell „KUNO“ (Kinder-UNiklinik für Ostbayern) konnte die Kooperation zwischen den zwei Klinikträgern und der Universität Regensburg zum Wohle der Gesundheit und insbesondere der klinischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen auf höchstem Niveau und im Auftrag der Forschung und Lehre erfolgreich aufgebaut werden.

Das SEK-KUNO ist mit seinen Schwerpunkten (s.o.) in dieser Form deutschlandweit einmalig und sichert eine qualitativ hochwertige medizinische Versorgung sowie eine grundlagenorientierte und klinische Forschung der behandelten seltenen Erkrankungen bei kindlichen Patienten in Ostbayern und weit über dessen Grenzen hinaus. Es bietet alle diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen für Säuglinge, Kinder und Jugendliche aus den beteiligten Subdisziplinen.

Im SEK-KUNO werden zahlreiche medizinische Leistungen angeboten, die aufgrund der besonderen Expertise in der Durchführung und Auswertung und des besonderen Equipments einzigartig in der Region und darüber hinaus sind und zudem durch den niedergelassenen Bereich nicht oder nur bedingt erbracht werden. So fehlt beispielsweise die Fachexpertise der Gastroenterologie für Kinder und Jugendliche im niedergelassenen Bereich, weshalb die KUNO Klinik St. Hedwig für Patienten mit kindergastroenterologischen Fragestellungen die einzige Anlaufstelle in der Region ist.

Ein besonderer Schwerpunkt liegt auch in der gemeinsamen Pränatal-Beratung zusammen mit dem universitären Perinatalzentrum Level 1 der KUNO-Klinik St. Hedwig und auch der Klinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Frauenheilkunde am Caritas-Krankenhaus St. Josef.

D) Maßnahmen zur Qualitätssicherung und –verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung

In Rahmen der regelmäßigen Fallbesprechungen des ZSER sowie auch des SEK-KUNO werden im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen Patientenbefunde und Behandlungsberichte mit den Kooperationspartnern gesichtet, geprüft und gemeinsam bewertet sowie Behandlungsempfehlungen diskutiert und festgelegt. Es werden Maßnahmen für Diagnostik und Therapie vorgeschlagen – auch im Rahmen von Zweitmeinungen.

Im SEK-KUNO erhielt das Mukoviszidosezentrum die Zertifizierung als Plus Zentrum nach Mukozert.

E) Durchgeführte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Interne Veranstaltungen

Jeweils wöchentliche Fortbildungen und Journal-Clubs in den 4 Schwerpunkten des SEK-KUNO.

Interdisziplinäre Fortbildungen

- Zweimal wöchentliche interdisziplinäre Fortbildungen.
- Patho- Jour-Fixe; monatlich.
- Humangenetik- Jour-Fixe; monatlich als online-Veranstaltung.
- HPK (Hepato-Pulmonale-Krankheiten) - Jour-Fixe; monatlich als online-Veranstaltung.
- Gastro-Onkologischer - Jour-Fixe; monatlich
- Treffen des Interdisziplinaeres-Zentrum-für-Gefaessanomalien.
- Jeweils wöchentliche Fortbildungen und Journal-Clubs in der Gastro-Hepatologie

Externe Veranstaltungen

- GPGE Akademie 2. Sonographiekurs in Regensburg
- GPGE Akademie Journal Club; vierteljährlich (Dr. Grothues [KUNO]; PD Dr. Hörning [UK Erlangen], Dr. Flemming [UK Leipzig])
- GPGE Akademie; Nutripäd Ernährungskurs; jährlich (Leitung: Prof. Melter, Frau PD Dr. Schmidt-Choudhury [Ruhr-Uni Bochum], Dr. Buderus [St. Marienhospital Bonn])
- Walter-Brendel-Kolleg für Transplantationsmedizin
- GPGE Gastro-Klub Nord-Ostbayern, vierteljährlich
- Regensburger Epilepsie- und Neuropädiatrie-Seminar. Jährlich (Dr. Geis [KUNO], Frau Dr. Kutzer [Regensburger Kinderzentrum St. Martin]
- KUNO-Seminar für Kinder- und Jugendmedizin. Weiterbildung für interne und externe Partner der KUNO-Kliniken und des KUNO-Lehrstuhls. Vierteljährlich (Leitung: Prof. Dr. Melter).
- APGAS-Jahrestagung, 35. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Allergologie und Pneumologie Süd e.V. (PD Dr. Kerzel, Dr. Harner)

F) Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen *XY-Zentren*

Das Zentrum führt in regelmäßigen Abständen interprofessionelle und interdisziplinäre Fallbesprechungen zur Abstimmung von Behandlungszielen und –maßnahmen durch. Im Rahmen der *Treffen des Zentrums für Seltene Erkrankungen* sowie ggf. des „*Bauchboards*“, der Leber-Transplantationskonferenz , werden Behandlungsfälle interdisziplinär diskutiert und Behandlungsstrategien individuell und nach dem aktuellsten wissenschaftlichen Stand der Medizin festgelegt. In Fallkonferenzen werden komplexe Krankheitsbilder unter ganzheitlichen Gesichtspunkten im interprofessionellen und interdisziplinären Team besprochen. Quartalsweise finden mit den Kooperationspartnern Morbiditäts- und Mortalitätskonferenzen (M&M-Konferenzen) statt. Dabei werden gemeinsam retrospektive Fallanalysen durchgeführt, die der systematischen Identifizierung von fehlerhaften Vorgängen dienen. Bei einem konkreten Ereignis bzw. bei Bedarf werden zusätzlich einberufene MM-Konferenzen durchgeführt.

Darüber hinaus finden regelmäßige Qualitätszirkel CF zum Austausch mit anderen CF-Ambulanzen statt. 2022 wurden diese z.T. wegen der Pandemie ausgesetzt.

Monatlich finden online-Qualitätszirkel der Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie unter Beteiligung der entsprechenden Sektion von SEK-KUNO statt.

Projekt „Post-COVID Kids Bavaria“ Teilprojekt 1. Langzeiteffekte von Coronavirusinfektionen bei Kindern und Jugendlichen in Bayern: Erkennung und frühzeitige Behandlung von Folgeerkrankungen.

Aufbau eines Versorgungsnetzwerks für gestufte, flächendeckende Diagnostik und Therapie von Kindern und Jugendlichen mit Verdacht auf POST-COVID-Syndrom.

Projekt „Post-COVID Kids Bavaria“ Teilprojekt 1. Langzeiteffekte von Coronavirusinfektionen bei Kindern und Jugendlichen in Bayern: Erkennung und frühzeitige Behandlung von Folgeerkrankungen, Schwerpunkt pneumologisches Post-COVID Syndrom: Aufbau eines Versorgungsnetzwerks für gestufte, flächendeckende Diagnostik und Therapie von Kindern und Jugendlichen mit Verdacht auf POST-COVID-Syndrom.

Projekt „disCOVer - Etablierung und Evaluierung eines klinischen Algorithmus zur objektiven LongCOVID Subtypisierung als essentielle Basis einer effektiven Versorgung: optische Messung der Blutzellen und Verformbarkeit in einem vom Max-Plank-Zentrum für Physik und Medizin in Kooperation entwickelten Verfahren.

G) Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

S2k-Leitlinie der Gesellschaft für Pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE): Cholestase im Neugeborenenalter; AWMF- Register Nr. 068 – 015

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Hepatitis-C-Virus(HCV)-Infektion; AWMF- Register Nr. 021 – 012

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Autoimmune Lebererkrankungen; AWMF- Register Nr. 021-27

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Nicht alkoholische Fettlebererkrankungen; AWMF- Register Nr. 021-25

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Pankreatitis; AWMF- Register Nr. 021 – 003

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS) zur Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Hepatitis-B-Virusinfektion – (AWMF-Register-Nr. 021-11.

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): „Seltene Lebererkrankungen (LeiSe LebEr)“

S1-Leitline: Klimabewusste Verordnung von Inhalativa; AWMF- Register Nr. 053-059

S1-Leitline: Prävention des plötzlichen Säuglingstods; AWMF- Register Nr. 063-002

S2e- Leitline: Indikationen für Melatonin als schlafförderndes Mittel bei Schlafstörungen im Kindes- und Jugendalter; AWMF- Register Nr. 063-005

S2k- Leitlinie: Fremdkörperaspiration und Fremdkörperingestion, interdisziplinäre Versorgung von Kindern; AWMF- Register Nr. 001-031

S1-Leitlinie: Management von schwierigem und schwerem Asthma bei Kindern und Jugendlichen“

H) Publikationen

- Badawy, A., et al., Predictors of portal vein complications after pediatric liver transplantation: A German center experience. Pediatr Transplant, 2022. 26(5): p. e14298.
- Lurz, E., et al., The recent outbreak of acute severe hepatitis in children of unknown origin - what is known so far. J Hepatol, 2022. 77(4): p. 1214-1215.
- Röhrl, D.V., et al., Food allergy in infants assessed in two German birth cohorts 10 years after the EuroPrevall Study. Pediatr Allergy Immunol, 2022. 33(1): p. e13689.
- Elonen, L., et al., Isolated Crohn's Colitis: Is Localization Crucial? Characteristics of Pediatric Patients From the CEDATA-GPGE Registry. Front Pediatr, 2022. 10: p. 875938.
- Goetz, M., et al., Biological abdominal wall expansion in pediatric liver recipients after transplantation with large-for-size organs. Pediatr Transplant, 2023. 27(1): p. e14405.
- Pfeiffer CK, Smith K, Bernard S, Dalziel SR, Hearps S, Geis T, Kabesch M, Babl FE; PREDICT Network. Prehospital benzodiazepine use and need for respiratory support in paediatric seizures. Emerg Med J. 2022 Aug;39(8):608-615. doi: 10.1136/emermed-2021-211735. Epub 2022 Jan 25. PMID: 35078857.
- El Naggar I, Cleaveland R, Wendel EM, Bertolini A, Schanda K, Karenfort M, Thiels C, Della Marina A, Schimmel M, Leiz S, Lechner C, Baumann M, Reindl M, Wegener-Panzer A, Rostásy K; on-behalf-of-the-BIOMARKER-Study-Group. MR imaging in children with transverse myelitis and acquired demyelinating syndromes. Mult Scler Relat Disord. 2022 Nov;67: 104068. doi: 10.1016/j.msard.2022.104068. Epub 2022 Jul 22. PMID: 35933757.
- Bölsterli BK, Boltshauser E, Palmieri L, Spenger J, Brunner-Krainz M, Distelmaier F, Freisinger P, Geis T, Gropman AL, Häberle J, Hentschel J, Jeandidier B, Karall D, Keren B, Klabunde-Cherwon A, Konstantopoulou V, Kottke R, Lasorsa FM, Makowski C, Mignot C, O'Gorman Tuura R, Porcelli V, Santer R, Sen K, Steinbrücker K, Syrbe S, Wagner M, Ziegler A, Zöggeler T, Mayr JA, Prokisch H, Wortmann SB. Ketogenic Diet Treatment of Defects in the Mitochondrial Malate Aspartate Shuttle and Pyruvate Carrier. Nutrients. 2022 Aug 31;14(17):3605. doi: 10.3390/nu14173605. PMID: 36079864;
- Neumann B, Hierl A, Wunderlich S, Meier H, Bauer C, Gerner ST, Rieder G, Geis T, Kunkel J, Bauswein M, Niller HH, Schmidt B, Rubbenstroth D, Beer M, Linker RA, Jantsch J, Angstwurm K. Cerebrospinal fluid in Borna disease virus 1 (BoDV-1) encephalitis. J Neurol Sci. 2023 Mar 15;446: 120568. doi: 10.1016/j.jns.2023.120568. Epub 2023 Jan 25. PMID: 36716549. PMCID: PMC9460686.
- Kiefer A, Plattner E,Ruppel R,Weiss Ch, Zhou-Sucko Z,Mall M,Renner M, Muller H. DMBT1 is upregulated in cystic fibrosis, affects ciliary motility, and is reduced by acetylcysteine. Mol Cell Pediatr.2022 Dec 9.
- Fill Malfertheiner S, Postpischil J, Gaertner VD, Brandstetter S, Metcalfe AJ, Seelbach-Göbel B, Apfelbacher C, Melter M, Kabesch M, Kerzel S. Maternal knowledge of recommendations for safe infant sleep and intentions for implementation - a cross sectional analysis of data from the KUNO-Kids birth cohort study. J Perinat Med. 2022 Sep 29;51(3):423-431. doi: 10.1515/jpm-2022-0349. Print 2023 Mar 28.
- Lange L, Gernert S, Berger M, Arens A, Rache L, Delissen J, Yavuz ST, Millner-Uhlemann M, Wiesenäcker D, Neustädter I, Reese I, Utz P, Schuster A, Adelsberger D, Ziegert M, Kerzel S, Finger A. Different Patterns of Foods Triggering FPIES in Germany. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 Apr;10(4):1063-1069. doi: 10.1016/j.jaip.2021.11.033. Epub 2021 Dec 20.
- Alizadeh Bahmani AH, Slob EMA, Bloemsma LD, Brandstetter S, Corcuera-Elosegui P, Gorenjak M, Harner S, Hashimoto S, Hedman AM, Kabesch M, Koppelman GH, Korta-Murua J, Kraneveld AD, Neerincx AH, Pijnenburg MW, Pino-Yanes M, Potočnik U, Sardón-Prado O, Vijverberg SJH,

Wolff C, Abdel-Aziz MI, Maitland-van der Zee AH; SysPharmPediA consortium. Medication use in uncontrolled pediatric asthma: Results from the SysPharmPediA study. Eur J Pharm Sci. 2023 Feb 1;181: 106360. doi: 10.1016/j.ejps.2022.106360. Epub 2022 Dec 13. PMID: 36526249.

- Thurner L, Fadle N, Regitz E, Preuss KD, Neumann F, Cetin O, Schormann C, Hoffmann MC, Herr C, Kheiroddin P, Rixecker TM, Bals R, Muller S, Thurner B, Kessel C, Kabesch M, Bewarder M, Heyne K, Lensch C, Kos IA. Autoantibodies against SUMO1-DHX35 in long-COVID. J Transl Autoimmun. 2022 Nov 20;5: 100171. doi: 10.1016/j.jtauto.2022.100171. PMID: 36425003; PMCID: PMC9675633.
- Thurner L, Kessel C, Fadle N, Regitz E, Seidel F, Kindermann I, Lohse S, Kos I, Tschöpe C, Kheiroddin P, Kiblboeck D, Hoffmann MC, Bette B, Carbon G, Cetin O, Preuss KD, Christofyllakis K, Bittenbring JT, Pickardt T, Fischer Y, Thiele H, Baldus S, Stangl K, Steiner S, Gietzen F, Kerber S, Deneke T, Jellinghaus S, Linke A, Ibrahim K, Grabmaier U, Massberg S, Thilo C, Greulich S, Gawaz M, Mayatepek E, Meyer-Dobkowitz L, Kindermann M, Birk E, Birk M, Lainscak M, Foell D, Lepper PM, Bals R, Krawczyk M, Mevorach D, Hasin T, Keren A, Kabesch M, Abdul-Khaliq H, Smola S, Bewarder M, Thurner B, Böhm M, Pfeifer J, Klingel K. IL-1RA Antibodies in Myocarditis after SARS-CoV-2 Vaccination. N Engl J Med. 2022 Oct 20;387(16):1524-1527. doi: 10.1056/NEJMc2205667. Epub 2022 Sep 21. PMID: 36130012; PMCID: PMC9513854.
- Herrera-Luis E, Ortega VE, Ampleford EJ, Sio YY, Granell R, de Roos E, Terzikhan N, Vergara EE, Hernandez-Pacheco N, Perez-Garcia J, Martin-Gonzalez E, Lorenzo-Diaz F, Hashimoto S, Brinkman P; U-BIOPRED Study Group; Jorgensen AL, Yan Q, Forno E, Vijverberg SJ, Lethem R, Espuela-Ortiz A, Gorenjak M, Eng C, González-Pérez R, Hernández-Pérez JM, Poza-Guedes P, Sardón O, Corcuera P, Hawkins GA, Marsico A, Bahmer T, Rabe KF, Hansen G, Kopp MV, Rios R, Cruz MJ, González-Barcala FJ, Olaguibel JM, Plaza V, Quirce S, Canino G, Cloutier M, Del Pozo V, Rodriguez-Santana JR, Korta-Murua J, Villar J, Potočnik U, Figueiredo C, Kabesch M, Mukhopadhyay S, Pirmohamed M, Hawcutt DB, Melén E, Palmer CN, Turner S, Maitland-van der Zee AH, von Mutius E, Celedón JC, Brusselle G, Chew FT, Bleecker E, Meyers D, Burchard EG, Pino-Yanes M. Multi-ancestry genome-wide association study of asthma exacerbations. Pediatr Allergy Immunol. 2022 Jun;33(6): e13802. doi: 10.1111/pai.13802. PMID: 35754128; PMCID: PMC9671132.
- Einhauser S, Peterhoff D, Beileke S, Günther F, Niller HH, Steininger P, Knöll A, Korn K, Berr M, Schütz A, Wiegrebe S, Stark KJ, Gessner A, Burkhardt R, Kabesch M, Schedl H, Küchenhoff H, Pfahlberg AB, Heid IM, Gefeller O, Überla K, Wagner R. Time Trend in SARS-CoV-2 Seropositivity, Surveillance Detection- and Infection Fatality Ratio until Spring 2021 in the Tirschenreuth County-Results from a Population-Based Longitudinal Study in Germany. Viruses. 2022 May 27;14(6):1168. doi: 10.3390/v14061168. PMID: 35746640; PMCID: PMC9228731.
- Kheiroddin P, Gaertner VD, Schöberl P, Fischer E, Niggel J, Pagel P, Lampl BMJ, Ambrosch A, Kabesch M. Gargle pool PCR testing in a hospital during medium and high SARS-CoV-2 incidence. J Hosp Infect. 2022 Sep; 127:69-76. doi: 10.1016/j.jhin.2022.05.018. Epub 2022 Jun 4. PMID: 35671860; PMCID: PMC9166272.
- Mayer J, Brandstetter S, Tischer C, Seelbach-Göbel B, Malfertheiner SF, Melter M, Kabesch M, Apfelbacher C; KUNO Kids Study group. Utilisation of supplementary prenatal screening and diagnostics in Germany: cross-sectional study using data from the KUNO Kids Health Study. BMC Pregnancy Childbirth. 2022 May 24;22(1):436. doi: 10.1186/s12884-022-04692-1. PMID: 35610584; PMCID: PMC9131677.
- Pfeifer J, Thurner B, Kessel C, Fadle N, Kheiroddin P, Regitz E, Hoffmann MC, Kos IA, Preuss KD, Fischer Y, Roemer K, Lohse S, Heyne K, Detemple MC, Fedlmeier M, Juenger H, Sauer H, Meyer S, Rohrer T, Wittkowski H, Becker SL, Masjosthusmann K, Bals R, Gerling S, Smola S, Bewarder M, Birk E, Keren A, Böhm M, Jakob A, Abdul-Khaliq H, Anton J, Kabesch M, Pino-Ramirez RM, Foell D, Thurner L. Autoantibodies against interleukin-1 receptor antagonist in multisystem inflammatory syndrome in children: a multicentre, retrospective, cohort study. Lancet Rheumatol. 2022 May;4(5):e329-e337. doi: 10.1016/S2665-9913(22)00064-9. Epub 2022 Mar 29. PMID: 35368387; PMCID: PMC8963770.

- Brandstetter S, Poulain T, Vogel M, Meigen C, Melter M, Köninger A, Apfelbacher C, Kiess W, Kabesch M, Körner A, Kuno Kids Study Group. Families' Worries during the First and Second COVID-19 Wave in Germany: Longitudinal Study in Two Population-Based Cohorts. Int J Environ Res Public Health. 2022 Feb 28;19(5):2820. doi: 10.3390/ijerph19052820. PMID: 35270515; PMCID: PMC8910069.
- Ambrosch A, Luber D, Klawonn F, Kabesch M. A strict mask policy for hospital staff effectively prevents nosocomial influenza infections and mortality: monocentric data from five consecutive influenza seasons. J Hosp Infect. 2022 Mar; 121:82-90. doi: 10.1016/j.jhin.2021.12.010. Epub 2021 Dec 18. PMID: 34929232.
- Urban C, Kiefer A, Conradt R, Kabesch M, Lex C, Zacharasiewicz A, Kerzel S. Validation of the LEOSound® monitor for standardized detection of wheezing and cough in children. Pediatr Pulmonol. 2022 Feb;57(2):551-559. doi: 10.1002/ppul.25768. Epub 2021 Nov 30. PMID: 34800333.
- Björkander S, Merid SK, Brodin D, Brandström J, Fagerström-Billai F, van der Heiden M, Konradsen JR, Kabesch M, van Drunen CM, Golebski K, Maitland-van der Zee AH, Potočnik U, Vijverberg SJH, Nopp A, Nilsson C, Melén E. Transcriptome changes during peanut oral immunotherapy and omalizumab treatment. Pediatr Allergy Immunol. 2022 Jan;33(1):e13682. doi: 10.1111/pai.13682. Epub 2021 Oct 31. PMID: 34669990.
- Eckert JK, Kahle J, Böck A, Zeber K, Urner K, Greiner W, Kreimeier S, Beyer K, Dobbertin-Welsch J, Hamelmann E, Gellhaus I, Schorlemer C, Kabesch M, Kheiroddin P, von Mutius E, Depner M, Walter D, Hansen G, DeStefano S, Schnadt S, Schaub B; CHAMP Consortium. CHildhood Allergy and tolerance: Biomarkers and Predictors (CHAMP) and quality of life. Pediatr Allergy Immunol. 2022 Jan;33(1):e13652. doi: 10.1111/pai.13652. Epub 2021 Aug 30. PMID: 34396594.
- Autoantibodies against interleukin-1 receptor antagonist in multisystem inflammatory syndrome in children: a multicentre, retrospective, cohort study. Pfeifer J, Thurner B, Kessel C, Fadle N, Kheiroddin P, Regitz E, Hoffmann MC, Kos IA, Preuss KD, Fischer Y, Roemer K, Lohse S, Heyne K, Detemple MC, Fedlmeier M, Juenger H, Sauer H, Meyer S, Rohrer T, Wittkowski H, Becker SL, Masjosthusmann K, Bals R, Gerling S, Smola S, Bewarder M, Birk E, Keren A, Böhm M, Jakob A, Abdul-Khaliq H, Anton J, Kabesch M, Pino-Ramirez RM, Foell D, Thurner L. Lancet Rheumatol. 2022 May;4(5):e329-e337. doi: 10.1016/S2665-9913(22)00064-9. Epub 2022 Mar 29.
- Congenital Heart Defects in Patients with Classic Bladder Exstrophy: A Hitherto Neglected Association? Promm M, Gerling S, Schepp CP, Rösch WH. Eur J Pediatr Surg. 2022 Apr;32(2):206-209. doi: 10.1055/s-0041-1722904. Epub 2021 Mar 7
- Coronary Artery Z-scores in Febrile Children with Suspected Kawasaki's Disease-The Value of Serial Echocardiography. Gerling S, Hörl M, Geis T, Zant R, Dechant MJ, Melter M, Michel H. Thorac Cardiovasc Surg. 2022 Dec;70(S 03): e1-e6. doi: 10.1055/s-0042-1747674. Epub 2022 Jun 6.

I) Teilnahme an Studien

- ESPED
- CNTO1275PUC3001: A Phase 3 Study ofthe Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of Ustekinumab as Open-labet Intravenous Induction Treatment Followed by Randomized Double-blind Subcutaneous Ustekinumab Maintenance in Pediatric Participants with Moderately to Severely Active Ulcerative Colitis – Sponsor: Janssen-Cilag GmbH
- CNTO1275CRD3004: A Phase 3 Study of the Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of active biologic therapy (not an anti-TNF) as Open-Label IV Induction Treatment Followed by Randomized Double Blind SC active treatment Maintenance in Pediatric Participants with Moderately to Severely Active Crohn’s Disease. - Sponsor: Janssen-Cilag GmbH

- BUU-5/EEA: Double-blind, randomized, placebo-controlled, Phase II/III trial on the efficacy and tolerability of treatment with budesonide oral suspension vs. placebo in children and adolescents with eosinophilic esophagitis – Sponsor: Dr. Falk Pharma GmbH
- # A4250-012: A Phase 3 Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Study of the Safety and Efficacy of Odevixibat (A4250) in Patients with Alagille Syndrome (ASSERT) – Sponsor: Albireo AB
- "Exploring immune modulators of allograft fibrosis in pediatric liver transplant recipients with subclinical portal inflammation; identifying harmful vs. passive immune cell infiltrates – a prospective longitudinal trial correlating local immune cell infiltrates in liver tissue (mIFISH) with immunologic markers in peripheral blood"
- CERTAIN-LI Research Network
- KuLe-Kids Register-Studie bei Kindern und Jugendlichen nach pädiatrischer Lebertransplantation
- KuBiki Register-Studie bei jungen Säuglingen mit Neonataler Cholestase – KUNO-Bili-Kids, inkl. Biobank
- Analyse genetischer Signaturen bei Patienten mit Progressiv Familiärer Intrahepatischer Cholestase (PFIC) und Alagille Syndrom als Biomarker für Kanzerogenese
- BARD-Register.
- Genotyp-Phänotyp-Korrelation und Langzeitverlauf bei Patienten mit angeborenen Störungen der O-Glykosylierung von alpha-Dystroglykan (Dystroglykanopathien) – Nr.13-101-0236
- CHAMP (CHildhood Allergy and tolerance: bioMarkers and Predictors: Systematische Detektion von Mechanismen und Markern für Allergie-remission bei Kindern und Jugendlichen, um neue Ziele für die Therapie zu identifizieren): Anders als bei Erwachsenen müssen Asthma und Allergien bei Kindern nicht lebenslang bestehen. Wie das funktioniert und ob man diese Mechanismen auch zur Heilung aller Patienten einsetzten kann, ist Ziel des CHAMP-Projekts, das vom BMBF gefördert wird.
- PERMEABLE (Personalized Medicine Approach for Asthma and Allergy Biologicals Selection): Der Zugang zu Biologika bei Asthma im Kindesalter in Europa ist asymetrisch und die Regeln dafür sind nicht klar. In diesem Projekt sollte der Sttaus quo erhoben werden und neue Möglichkeiten sollen evaluiert werden, so wie (1) die Nutzung von KI auf Basis der etablierten wissenschaftlichen Erkennntis in Form einer App für Ärzte und (2) die Suche nach Biomarkern und Prädiktoren für das Ansprechen auf Biologika.
- NAC („Nächtliche Asthmakontrolle“): nicht-interventionelle Studie zur Evaluation des nächtlichen Atmgeräuschmonitorings (LeoSound ®) zur Verbesserung der Asthmakontrolle
- GAN („German Asthma Network“): Register zur Erfassung schwerer Asthmaverläufe
- Deutsches Mukoviszidoseregister (MUKO-Web): Ziel des Deutschen Mukoviszidose-Registers ist die Versorgungssituation von Patienten mit Mukoviszidose in Deutschland zu erfassen, zu analysieren und zu verbessernden (Qualitätssicherung Mukoviszidose).
- PAPI (Paediatric Airway Pathogen Incidence) Studie: Multizentrische Studie zur Erfassung der Inzidenz sowie wirtschaftlichen Belastungen von unteren Atemwegsinfektion bei Kinder unter 2 Jahren
- MOPAD (Moisturizer mediates prevention of symptoms of atopic dermatitis (AD) in early childhood): Es soll geprüft werden, ob bei Kindern mit hohem Erkrankungsrisiko für AD durch kontinuierliche Anwendung einer feuchtigkeitsspendenden Barriere-stabilisierenden Hautcreme auch die Entwicklung einer Neurodermitis im ersten Lebensjahr verzögert oder möglichemöglicherweise sogar verhindert werden kann.
- NAMIBIO (Nahrungdsmittel-Allergie Biomarker Allication Consortium): In diesem Projekt sollen Risikofaktoren aus der bisherigen Forschung in einem KI-Modell verwendet werden, Wahrscheinlichkeiten für eine Nahrungsmittelallergie bei Säuglingen vorherzusagen. Zusätzlich werden frühe Biomarker und Prädiktoren wie epigenetische Signaturen auf ihre Tauglichkeit für diese Vorhersage überprüft.

- Gallensäureprofile als prognostischer Marker der Hepatopathie bei zystischer Fibrose: Das Ziel dieser Studie ist die Messung des Gallenäureprofils von Patienten mit CF um mögliche Korrelationen zu einer bestehenden Hepatopathie zu erkennen und mit einem gesunden Kollektiv zu vergleichen.
- TREAT-Kids (Therapie und medizinische Versorgung von Patient:innen mit moderater bis schwerer Neurodermitis): prospektives Forschungsregister zur Beobachtung von Kindern mit moderater bis schwerer Neurodermitis sowie zur Evaluation des Einsatzes von Biologika
- TIPP (Tiotropium in preventing preschool asthma): Multizentrische, doppelblind, placebokontrollierte Studie die den Effekt von Tiotropiumbromid als Ergänzung zur regulären Medikation bei schwerer Astham-Exerzerbationen untersuchen soll.
- Quietam Nox (audio-visuelles Monitoring bei Kinder mit respiratorischen Erkrankungen): Entwicklung eines berührungslosen Atmungsmonitorings für Kinder

J) Anzahl der durch humangenetische Analyse gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Für das Jahr 2022:

14 Patient:innen mit hepatobiliären Erkrankungen.

6 CF Patient:innen

3 Patien:in mit PCD